第15講　変異

■変異

・環境変異　…　遺伝的要因によらない形質の違い　ex　一卵性双生児に見られる差異

・突然変異　…　遺伝的要因による同種個体間の形質の違い

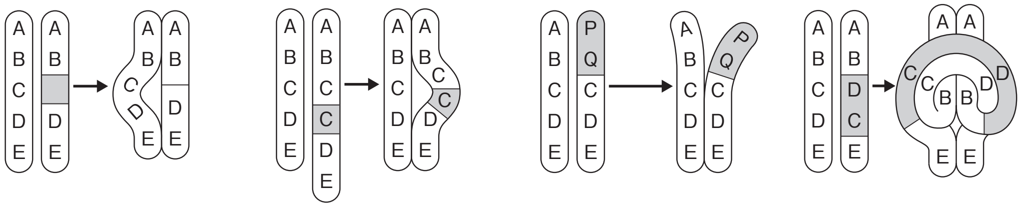
　染色体突然変異　…　染色体レベルの変化

　遺伝子突然変異　…　塩基配列レベルの変化

◆染色体突然変異　…　染色体の構造や数の変化

・構造の変化

欠失　　重複　　転座　　逆位



一部が切れて欠ける　　一部が重複する　　一部がほかの染色体へ付着する　　一部が切れて配列が逆になる

・数の変化　…　染色体数が $2n$ 以外

異数性　$2n\pm1$，2，3…

倍数性　$3n$，$4n$，$5n$…

ⒸRECRUIT HOLDINGS
本サービスに関する知的財産権その他一切の権利は著作権者に帰属します。
また本サービスに掲載の全部または一部につき無断複製・転載を禁止します。

◆遺伝子突然変異　…　塩基配列の変化

置換　…　塩基が他の塩基と入れ換わる。

・塩基置換によって，指定されるアミノ酸が変化する。
・塩基置換によって，指定されるアミノ酸が変化しない。
・塩基置換によって終止コドンが指定され，本来よりも短いポリペプチドが合成される。

ex　ヒト　鎌形赤血球貧血症

正常　DNA　-GGACTCCTC-
　　　mRNA　-CCUGAGGAG-
　　　プロリン　グルタミン酸　グルタミン酸

突然変異体　DNA　-GGAC A CCTC-
　　　　　　mRNA　-CCUG U GGAG-
　　　　　　プロリン　バリン　グルタミン酸

欠失，付加　…　塩基の一部が抜け落ちたり，追加されることでトリプレットの読み枠が変化，読み枠の変化によって，変化発生箇所の下流においてもアミノ酸配列が大きく変化するため，重篤な表現型の変化につながりやすい。

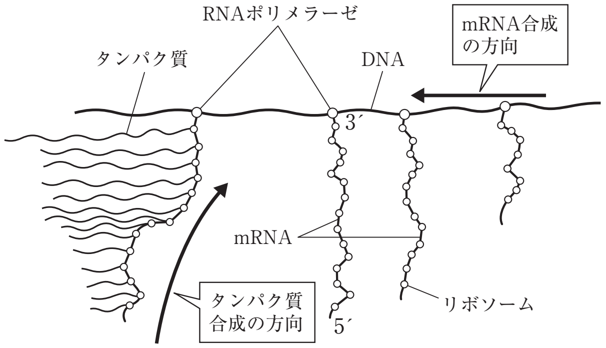
正常　DNA　-CCCTTTAAATTT-
　　　mRNA　-GGGAAAUUUAAA-
　　　グリシン　リシン　フェニルアラニン　リシン…

突然変異体　DNA　-CCCT 　TAAATTT-
　　　　　　mRNA　-GGGA 　AUUUAAA-
　　　　　　グリシン　アスパラギン　ロイシン…

©RECRUIT HOLDINGS
本サービスに関する知的財産権その他一切の権利は著作権者に帰属します。
また本サービスに掲載の全部または一部につき無断複製・転載を禁止します。

◆原核生物の遺伝子発現

…核膜の無い原核生物では，転写と翻訳が同時に進行する。



©RECRUIT HOLDINGS
本サービスに関する知的財産権その他一切の権利は著作権者に帰属します。
また本サービスに掲載の全部または一部につき無断複製・転載を禁止します。

第15講　演習問題

DNAと遺伝子発現に関わる以下の問い(1)〜(3)に答えなさい。

(1)　2本鎖構造のDNAに含まれる4種類の塩基，アデニン，シトシン，グアニンおよびチミンの数を，それぞれ，n_A，n_C，n_Gおよびn_Tとしたとき，下記(a)〜(d)の式の値はいくつであるか，答えなさい。その値が一定でなくDNA種によって異なる時は，×と答えなさい。

(a)　$\dfrac{[n_A+n_T]}{[n_A+n_C+n_G+n_T]}$　　(b)　$\dfrac{[n_A+n_C]}{[n_A+n_C+n_G+n_T]}$

(c)　$\dfrac{[n_A+n_G]}{[n_C+n_T]}$　　(d)　$\dfrac{[n_A-n_T]}{[n_A+n_C+n_G+n_T]}$

(2)　図1は,1600ヌクレオチドの長さのDNA領域での遺伝子発現を模式的に示した図である。図中のDNA鎖の上に示した数字は,DNA上の距離をヌクレオチド数で示したものである。また，(ア)〜(カ)の直線は伝令RNAを示している。下記(a)〜(h)を読み，答えなさい。

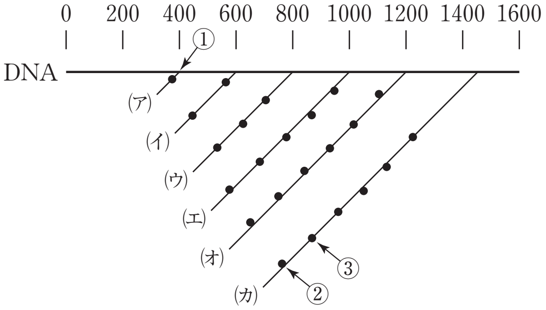


図1　遺伝子発現の模式図

(a)　図1の①で示した部位,すなわち伝令RNAの一端に存在する酵素の名称を答えなさい。

(b)　①に存在する酵素は，図1において，DNA上を右→左，左→右いずれに移動するか答えなさい。

(c)　伝令RNA(ア)の鎖の長さは100ヌクレオチドである。伝令RNA(オ)の鎖の長さを100の倍数で答えなさい。

(d)　転写はDNA上のどこから開始されるのか，DNAの上に示した数字をもとに100の倍数で答えなさい。

©RECRUIT HOLDINGS
本サービスに関する知的財産権その他一切の権利は著作権者に帰属します。
また本サービスに掲載の全部または一部につき無断複製・転載を禁止します。

(e)　図1には示していないが，黒粒子から高分子化合物が伸びている。図1の黒粒子は何を示しているのか答えなさい。

(f)　②と③とは150ヌクレオチド離れている。②と③の黒粒子からそれぞれ伸びている2本の高分子化合物の鎖の長さの差を，鎖を構成する単位分子の数で答えなさい。

(g)　(カ)において，RNA合成が始まった場所は，(カ)の上右端あるいは下左端いずれであるか答えなさい。

(h)　この図は，原核細胞，真核細胞いずれを示したものか。理由を40字以内で示し答えなさい。

(3)　図2はある伝令RNAの一部である9塩基を示したものであり，それが翻訳されると，メチオニン－トリプトファン－ヒスチジンの順に連結した分子が合成される。下記(a)および(b)に答えなさい。

1 2 3 4 5 6 7 8 9

AUGUGGCAU

表1　コドン表

第1文字	第2文字 U		第2文字 C		第2文字 A		第2文字 G		第3文字
U	UUU	フェニルアラニン	UCU	セリン	UAU	チロシン	UGU	システイン	U
U	UUC		UCC		UAC		UGC		C
U	UUA	ロイシン	UCA		UAA	終止	UGA	終止	A
U	UUG		UCG		UAG		UGG	トリプトファン	G
C	CUU	ロイシン	CCU	プロリン	CAU	ヒスチジン	CGU	アルギニン	U
C	CUC		CCC		CAC		CGC		C
C	CUA		CCA		CAA	グルタミン	CGA		A
C	CUG		CCG		CAG		CGG		G
A	AUU	イソロイシン	ACU	トレオニン	AAU	アスパラギン	AGU	セリン	U
A	AUC		ACC		AAC		AGC		C
A	AUA		ACA		AAA	リシン	AGA	アルギニン	A
A	AUG	メチオニン(開始)	ACG		AAG		AGG		G
G	GUU	バリン	GCU	アラニン	GAU	アスパラギン酸	GGU	グリシン	U
G	GUC		GCC		GAC		GGC		C
G	GUA		GCA		GAA	グルタミン酸	GGA		A
G	GUG		GCG		GAG		GGG		G

©RECRUIT HOLDINGS
本サービスに関する知的財産権その他一切の権利は著作権者に帰属します。
また本サービスに掲載の全部または一部につき無断複製・転載を禁止します。

(a)　このRNA配列中の1塩基が突然変異により他の塩基に置き換わったが，この変異した配列が翻訳されて作られるアミノ酸の配列に変化はなかった。何番目の塩基がどのような塩基に置き換わったと考えられるか。コドン表(表1)を参考にして答えなさい。

(　　　)番目の塩基が(　　　)に変化した。

(b)　このRNA配列中の1塩基が突然変異により他の塩基に置き換わった結果，メチオニンは翻訳されるが，メチオニンよりあとのアミノ酸の翻訳が起こらなくなった。何番目の塩基がどのような塩基に置き換わったと考えられるか，コドン表(表1)を参考にして，2つの答を答えなさい。

(　　　)番目の塩基が(　　　)に変化した。
(　　　)番目の塩基が(　　　)に変化した。

ⒸRECRUIT HOLDINGS

本サービスに関する知的財産権その他一切の権利は著作権者に帰属します。
また本サービスに掲載の全部または一部につき無断複製・転載を禁止します。

第15講　確認テスト

遺伝子に関する文章を読み，次の問1から問3に答えなさい。

生物の設計図はDNAである。DNAはRNAに転写され，その後タンパク質に翻訳される。例えばフェニルアラニンを指定するRNA配列はUUUとUUCである。ニーレンバーグは人工的に組み合わせた3つの塩基を，アミノ酸やATPを含む大腸菌をすり潰した溶液に混合し，どのようなポリペプチド鎖ができるかを調べた。その結果，例えばUUUを人為的につないだ配列からは，フェニルアラニンのつながったポリペプチドが合成された。これらの実験を繰り返し，特定の3つの塩基配列が指定するアミノ酸が明らかとなった。理論上は（　ア　）種類のコドンであるが，実際のアミノ酸を指定するコドンは（　イ　）種類で，これらのコドンが（　ウ　）種類のアミノ酸を指定することがわかってきた。

問1　文中の（　ア　）から（　ウ　）に入る数字の組み合わせとして適切なものを，次の①～⑤の中から選びなさい。

	（ア）	（イ）	（ウ）
①	64	62	21
②	64	61	20
③	27	60	30
④	27	60	20
⑤	81	64	32

問2　ニーレンバーグと同じ手法を用いて実験を行うと，3つの塩基を1組とした，その組の繰り返し配列では，理論上最大3種類のアミノ酸のポリペプチドが得られるはずである。しかしある組み合わせでは2種類のみである場合があった。後にそのコドンは翻訳が停止する配列であり，終止コドンと命名された。その終止コドンの説明として適切なものを，次の①～⑤の中から選びなさい。

① 終止コドンはAUGの配列をもち，転写されたtRNAが重積して翻訳が停止する。

② 終止コドンはUAA，UAG，UGAの3種類があり，対応するtRNAを持たない。

③ 終止コドンはUAから始まるコドン全てであり，いずれもがtRNAとしてUAUとなり，翻訳が停止する。

④ 終止コドンはDNA配列が終わる最終の部位に存在し，それ以上先にはDNAの配列が存在しない。

⑤ 終止コドンと開始コドンは常に隣り合わせにつながっており，終止コドンが終わり次第，次のタンパク質の翻訳が開始される。

©RECRUIT HOLDINGS

本サービスに関する知的財産権その他一切の権利は著作権者に帰属します。
また本サービスに掲載の全部または一部につき無断複製・転載を禁止します。

問3　DNAの複製時などに遺伝子配列の間違いが生じる突然変異の説明として適切なものを，次の①～⑤の中から2つ選びなさい。

①　塩基の配列が変わったために，終止コドンの配列となり，翻訳が停止することをSNP(スニップ)という。

②　塩基の配列が変わったために，異なるアミノ酸配列が翻訳されることを，ミスセンス突然変異という。

③　塩基の配列が前後で入れ替わり，1つのアミノ酸が変化することをフレームシフト突然変異という。

④　突然変異が特に適応的に不利でない場合は，その遺伝子が集団内に残り，遺伝的多様性を高める要因となる場合がある。

⑤　突然変異は哺乳類では時折観察されるが,遺伝子構造が単純な大腸菌では起こらない。

©RECRUIT HOLDINGS

本サービスに関する知的財産権その他一切の権利は著作権者に帰属します。
また本サービスに掲載の全部または一部につき無断複製・転載を禁止します。

第15講　演習問題

(1)　(a)　×　　(b)　0.5　　(c)　1　　(d)　0

(2)　(a)　RNAポリメラーゼ

(b)　左→右

(c)　900

(d)　300

(e)　リボソーム

(f)　50分子

(g)　下左端

(h)　原核細胞　　理由…転写と同時に翻訳を行っているから。

(3)　(a)　9番目の塩基がＣに変化した。

(b)　5番目の塩基がＡに変化した。

6番目の塩基がＡに変化した。

ⒸRECRUIT HOLDINGS

本サービスに関する知的財産権その他一切の権利は著作権者に帰属します。
また本サービスに掲載の全部または一部につき無断複製・転載を禁止します。

第15講　確認テスト

問1　②
問2　②
問3　②，④

【解説】

問1　mRNAの3つ組み塩基はコドンと呼ばれる。mRNAを構成する塩基はA，U，G，Cの4種類であるため，コドンは$4^3=64$種類が存在する。そのうち翻訳の終了を指定するUAA，UAG，UGAはアミノ酸を指定しないため，実際にアミノ酸を指定するコドンは全部で$64-3=61$種類となる。また，生体を構成するアミノ酸は全部で20種類しかないため，多くのアミノ酸が複数のコドンで指定されることになる。

問2　終止コドン(ナンセンスコドン)はUAA，UAG，UGAの3種類となる。mRNA上にこの配列があった場合，必ず終止コドンになるわけではない。開始コドンから始まったコドンの読み枠と合致するようにUAA，UAG，UGAがあらわれた時に終止コドンになることに注意したい。

問3　①について，SNPは一塩基多型といい，個人のゲノム間でみられる一塩基単位の差のことを表す。塩基配列の変化の結果，終止コドンの配列が生じることはナンセンス突然変異という。②について，正しい。③について，フレームシフト突然変異は，塩基の欠失や挿入によってコドンの読み枠が変化してしまう突然変異である。これが起こった場合，変化した部位の下流域のアミノ酸配列まで大きく変化することになる。④について，正しい。突然変異によって塩基が置換しても，同じアミノ酸を指定する場合は表現型の差として現れず，生存に有利にも不利にもならない。このような変異は集団のなかに残りやすい。⑤について，突然変異は哺乳類でも原核生物の大腸菌に対しても起こる。

©RECRUIT HOLDINGS

本サービスに関する知的財産権その他一切の権利は著作権者に帰属します。
また本サービスに掲載の全部または一部につき無断複製・転載を禁止します。